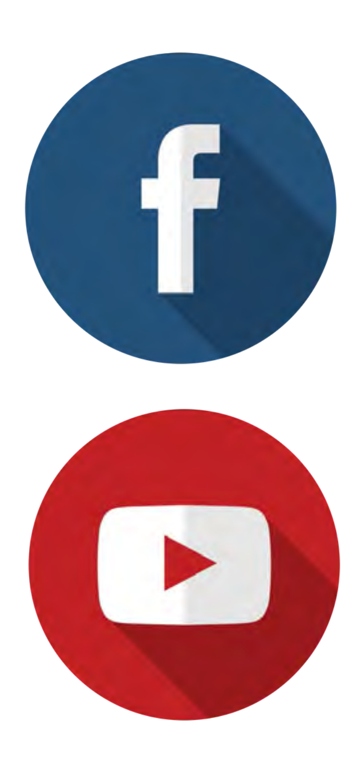
In the name of Allah, the Most Gracious, the Most Merciful







ANEMIES HEMOLYTIQUES CONGENITALES

L.SAHRAOUI Nov.2015

Définition

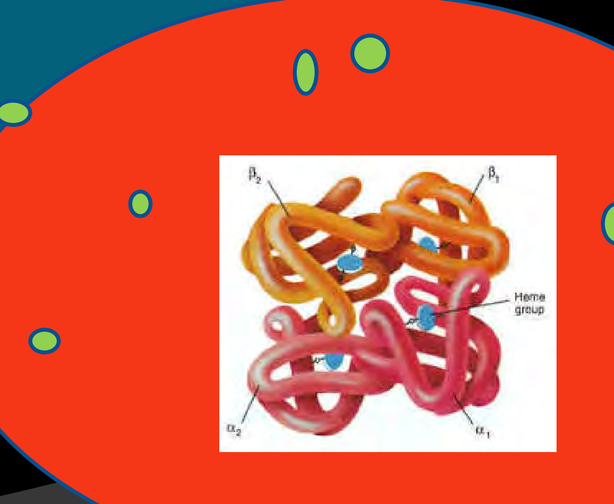
Anémie / une anomalie CORPUSCULAIRE ↓ DDV < 120 j

Siège

1- Membrane = MSH
2- Enzymes= PK , G6PD

3- Hb = * quantité : Thalassèmie

* qualitaté : HbS

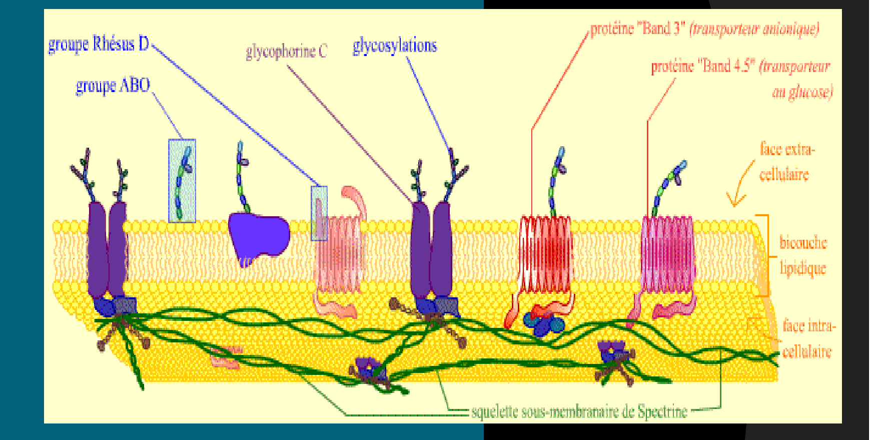



MSH : Anomalie de membrane

- Minkowski Chauffard
- Micosphérocytose héréditaire

➡ La triade

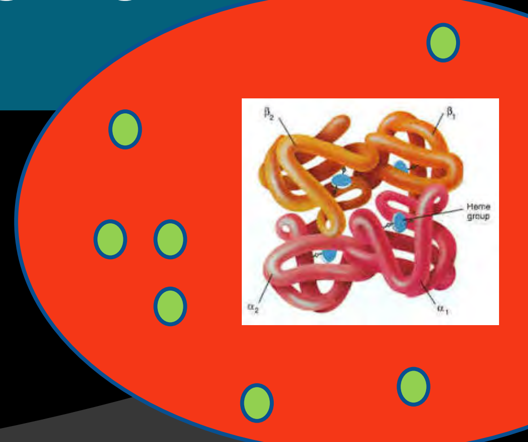
➡ Splénectomie



THALASSEMIES

DEFINITION

- A.H.C héréditaire
- Défaut de synthèse / chaines globine → Tot = β°
  → partiel = β^{+}
- Anomalie QUANTIT de l'Hb (origine génétique)



EPIDEMIOLOGIE

Freq :

- Bassin méditéranéen + moyen orient
- Algérie : 2% pop hétéro ++++ Prevention

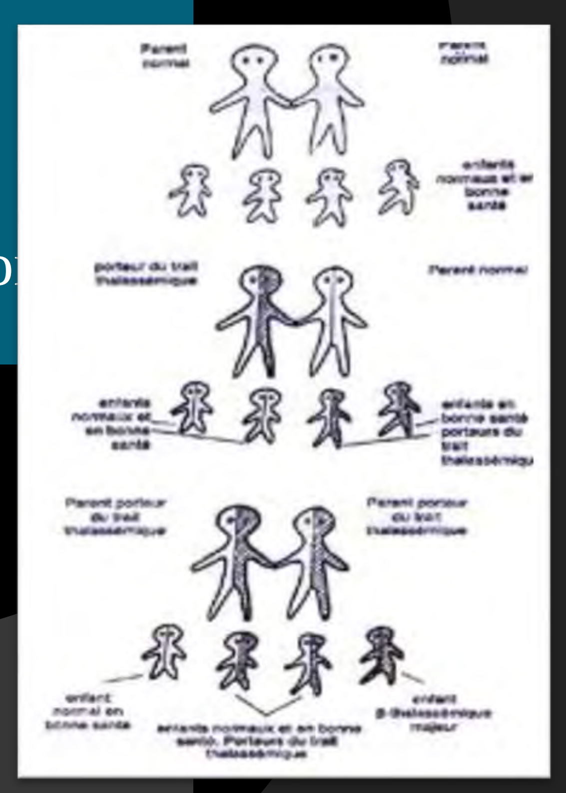
Génétique :

- Chromosome 11
- Autosomale récessive :

  1 seul gène atteint : compensatio
  : hétéro

  2 chromosomes atteints : homo

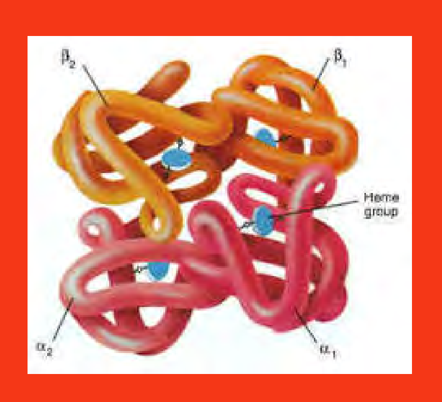
- Transmission : Mendel



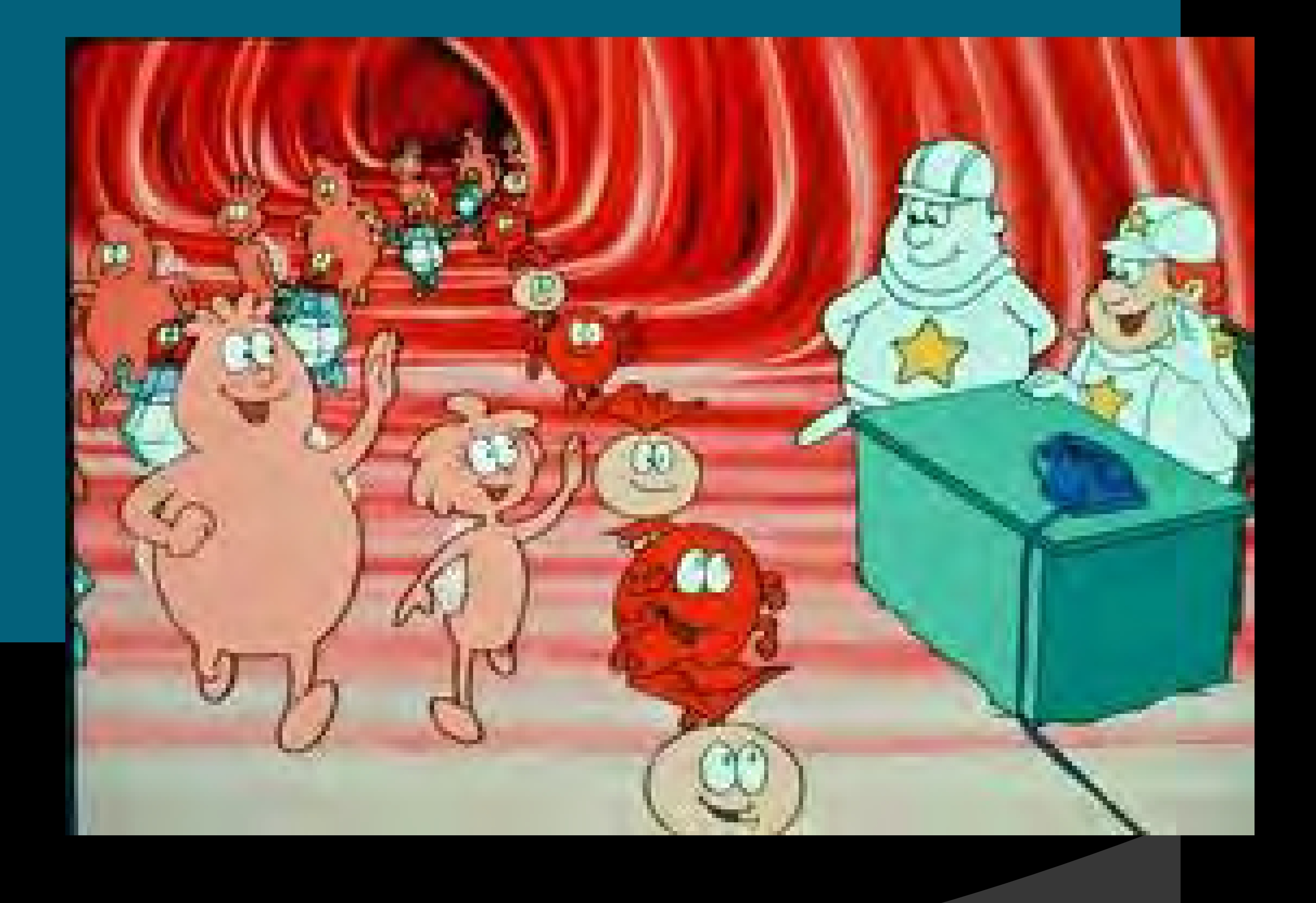
PHYSIO/PHYSIOPATH

Les Hb

A = (α2, β2) = 97%
A2= (α2, d2) = 1.7 à 3.3%
F = (α2, G2) = traces



CONTRÔLE DE CONFORMITE'



B THAL. HOMOZYGOTE

Défaut de synthèse Hb

↓

Déséquilibre des chaines = *précipitation*

↓

Destruction GR

RATE : Hémolyse , **MO** : ABRT

Libération Fe (SURCHARGE)
H.absorption
H.transfusion

LV. **RSP**

ANEMIE

HYPOXIE

↑ **EPO , E.POIESE**

H. os (DCF) **besoin B9**

CLINIQUE

COOLEY = F MAJEURE

CDD:

- NS 6 mois (6 – 18 mois)
- Infections répétées +++ ORL
- Cassure de la courbe chez NRS
- Triade hémolytique

CLINIQUE COOLEY = F MAJEURE

Signes cliniques :

- Dysmorphie C.F, teint bronzé
- RSP
- Abdomen distendu , membres graciles
- Triade hémolytique + HPM

Hémogramme :

- Hb < 6 micro hypoch régénérative +++ rétic
- GB et PQ nl ou

FS :

- DYSMOPHIES IMPORTANTES GR : POIKYLOCYTOSE

Bilan d'hémolyse : Bili L > 10 mg , LDH , Fer sériq 70 µg/l

Electrophorese de l'Hb

- E.Hb : F majoritaire > 60 %
  A > 10% si B+
  = 0 si B0
- Enquête familiale : 2 parents hétéro

AURES FORMES CLINIQUES :

- **B INTERMEDIAIRE :**
  - Symptomato clinique et biologique moins grave
  - DCF modérée
  - TRT TS ponctuelles

- **B HETERO: mineure**

- ASSYMPTOMATIQUE …….. pérennise la maladie
- pseudopolyglobulie microcytaire
- A2 > 3,3%

DIAGNOSTIC +

- Consanguinité
- Cas similaires dans la famille
- ATCD infections , TS régulières
- Tableau clinique
- E. Hb + Enquête familiale
  (porteurs obligatoires)

COMPLICATIONS

- MS> 40 ANS………. Mais émaillée de CPL
- HEMOCHROMATOSE (défaillance multiviscérale)
- Infections virales et bact.
- Hypersplénisme
- LV
- Crise aplastique (mais actuellement B9 systématique)
- Allo imm

TRAITEMENT EST SUBSTITUTIF

- But :

- Hb 9 g/dL - Croissance normale
- - inhibe EP ineff
- Eviter cplc mdie et traitement
- 1 seul trt curatif : GMO, t Génique
- TRT PREVENTIF +++++CONSEIL GENETIQUE

TRAITEMENT ……EST SUBSTITUTIF

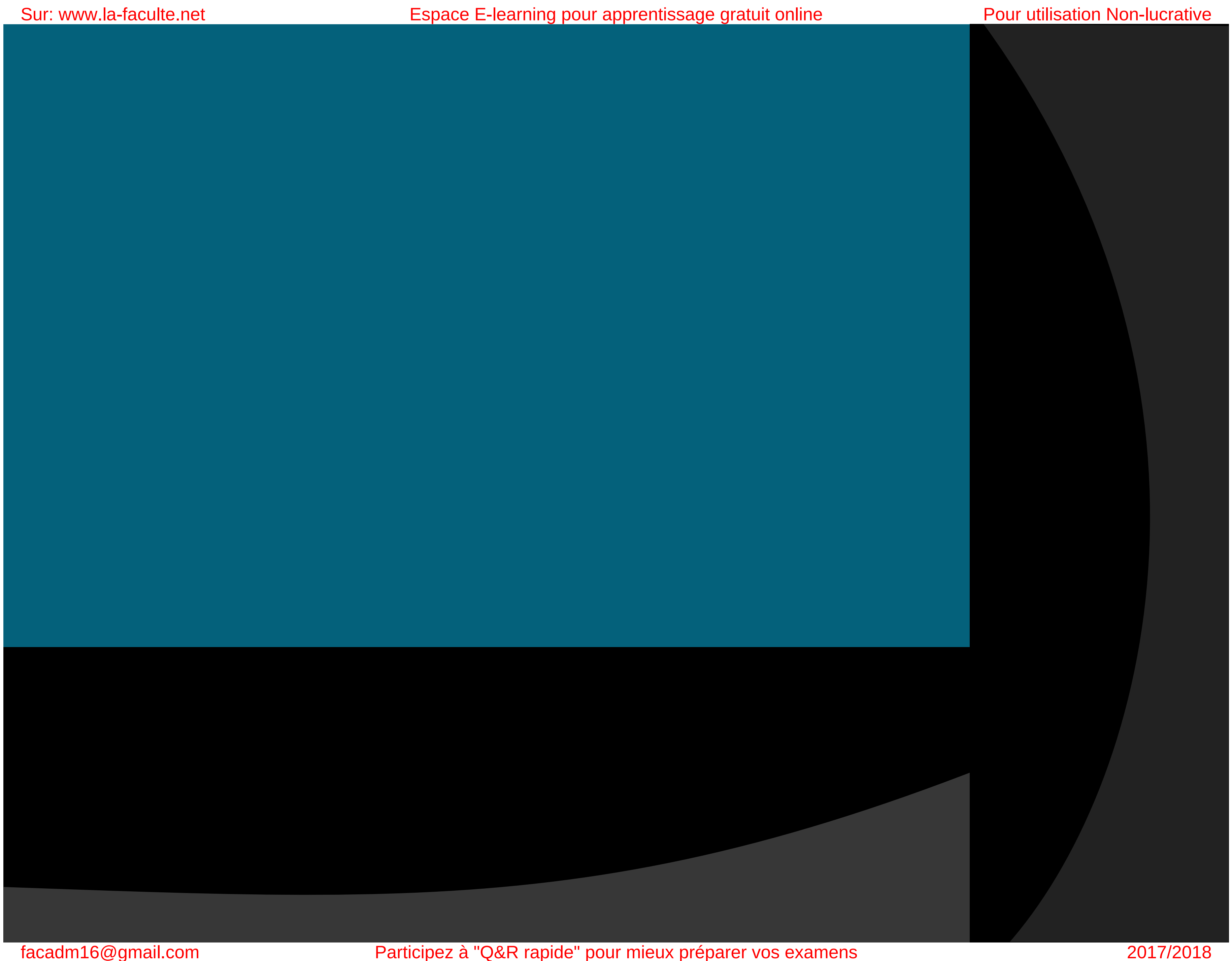
1/ **TS CGPF :**
10-20 cc/kg /3-4 SA
seuil 9 g/dl
Risque : inf virales + surcharge Fer
Avant TS: gpage Phéno, séro V , RAI

2/ **Chélation**.
Ferritine > 1000 ng/mll
Deferoxamine, Deferiprone , Deferasirox

3/ **Splénéctomie** > 6ans H.splenisme + vaccination Pneumocoq

4/ Prophylaxie infections **Ospen** 1M, vaccinations

5/ B9
6/ HU : ⬇ rythme TS

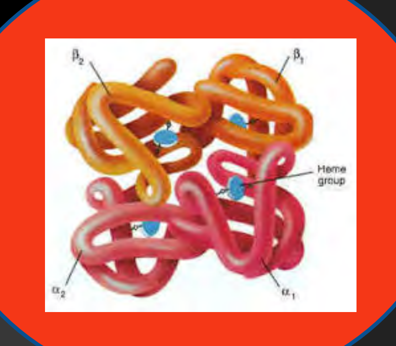


DREPANOCYTOSE



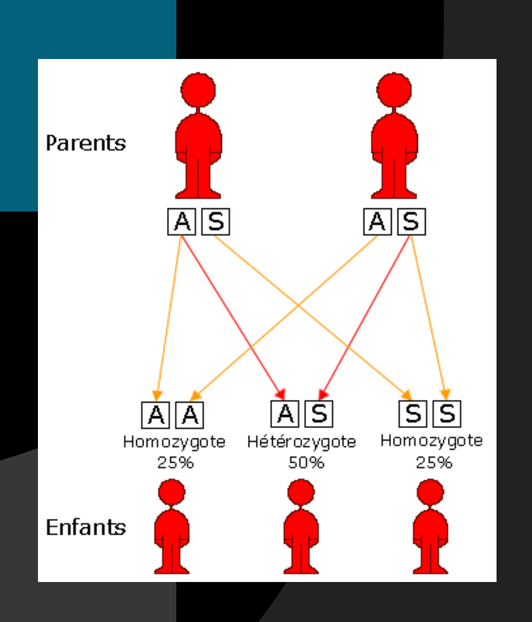
DEFINITION

- A.H.C
- Mdie génétique qualitative de l'Hb
- Anomalie qualit. chn B de globine
- Ac Glutamique (Hb A) ⟶ valine = Hb S



EPIDEMIO

- Une des mdies gen les + freq ds le monde
- Freq : bassin méditéraneen , afrique noir
- Algérie : foyers est , Annaba 3%
  frq 1 % hétéro
- Transmission : autosomal récessif, chr 11

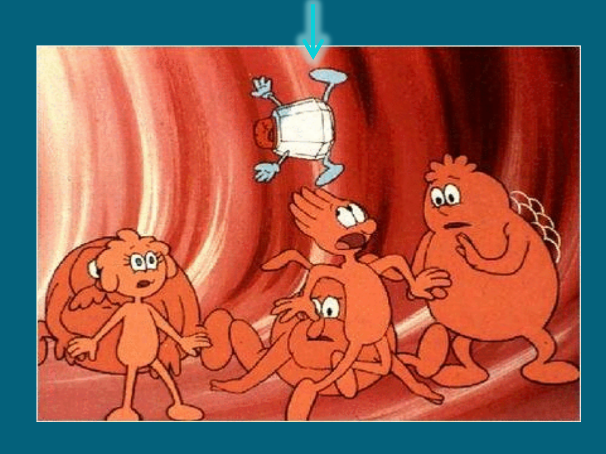


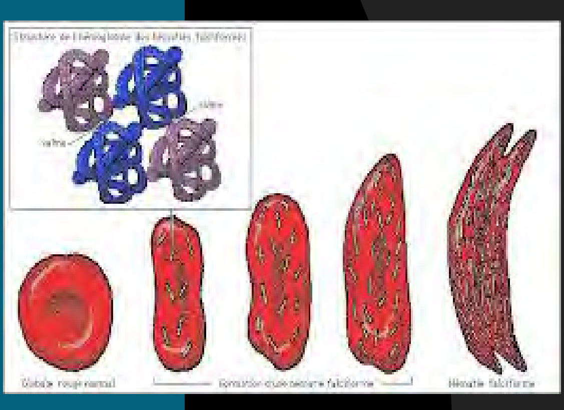
Physiopath :

Substotition Ac G/Valine → HB S









Hb S polymérise si :

- O2
- Ph
- Deshydratation

Au nv cellulaire → **FALCIFORMATION**

↓

GR rigide

FALCIFORMATION (GR rigide)

Vaso occlusion



Hypoperf Tissulaire



GR fragile : YSE

- Anémie
- Ictere
- +/- SPM < 6 ans

CLINIQUE: Forme homozygote S/S

CDD :

- Tableau A.H.C ou cplic
- Dc 6 mois – 18 mois (Hb F diminue, laissant place a l'Hb S)

Clinique :

- Hémolyse chronique modérée + accès aigus
- **SPM**
- Dvpt stat.pondéral : OK
- Pas de dysmorphie
- CVO déclenchées par :

Effort , stress, infection, fièvre, DSH, hypoxie

clinique en fonction de l'Age :

- **6 mois à 5 ans** : SYD main pied

cplic :

- infections +++ORL
- CVO +++syd main pied
- Séquestration splénique aigue (Chute brutale de ↑'Hb + vol
-

- **5-15 ans** : CVO Hyperalgiques

cplic :

- CVO : Dl oss, abdo, priapisme
- infections : urinaires, méningite
- Crises hémolytiques , crise aplastique

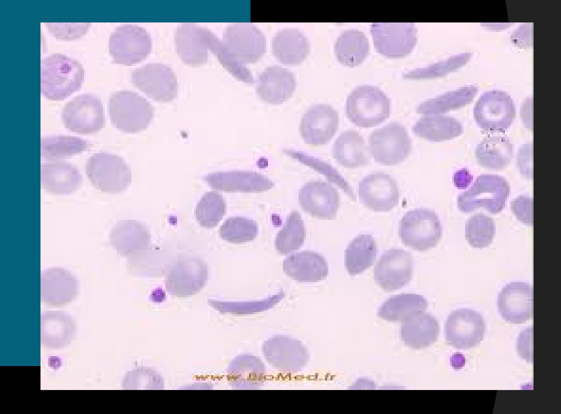
- **>15 ans** :

complications: infection
LV
complications dégénératives :
necrose aseptique des tete Fémorale
atteinte rénale
ulcère de jambe
rétinopathie

Biologie :

1-Hémogramme :
Hb : 7 – 9 g/dl bien tolérée normocytaire , normochrome **TRES REGENERATIVE**

2-Frottis sg :
Drépanocytes a l'état spontané
Erythroblastose



4-E Hb : S majoritaire 75 – 95 %
A absente
A2 2-4 %
F 1- 15 %

5-Enquete familiale : parents hétéro

COMPLICATIONS

CVO :

- TOUS LES OS = DOULEUR
- SYD MAIN PIED AVANT 3 ANS
- ABDO
- STA.......FATAL DS 20% (FACTEURS: infection, embolie p, oap, infarctus costaux)
- INFARCT CÉRÉBRAL
- PRIAPISME

CRISES DE DÉGLOBULISATION AIGUE =

- HYPER HÉMOLYSE OU
- SÉQUESTRATION SPLÉNIQUE
- CRISE APLASTIQUE (B9)

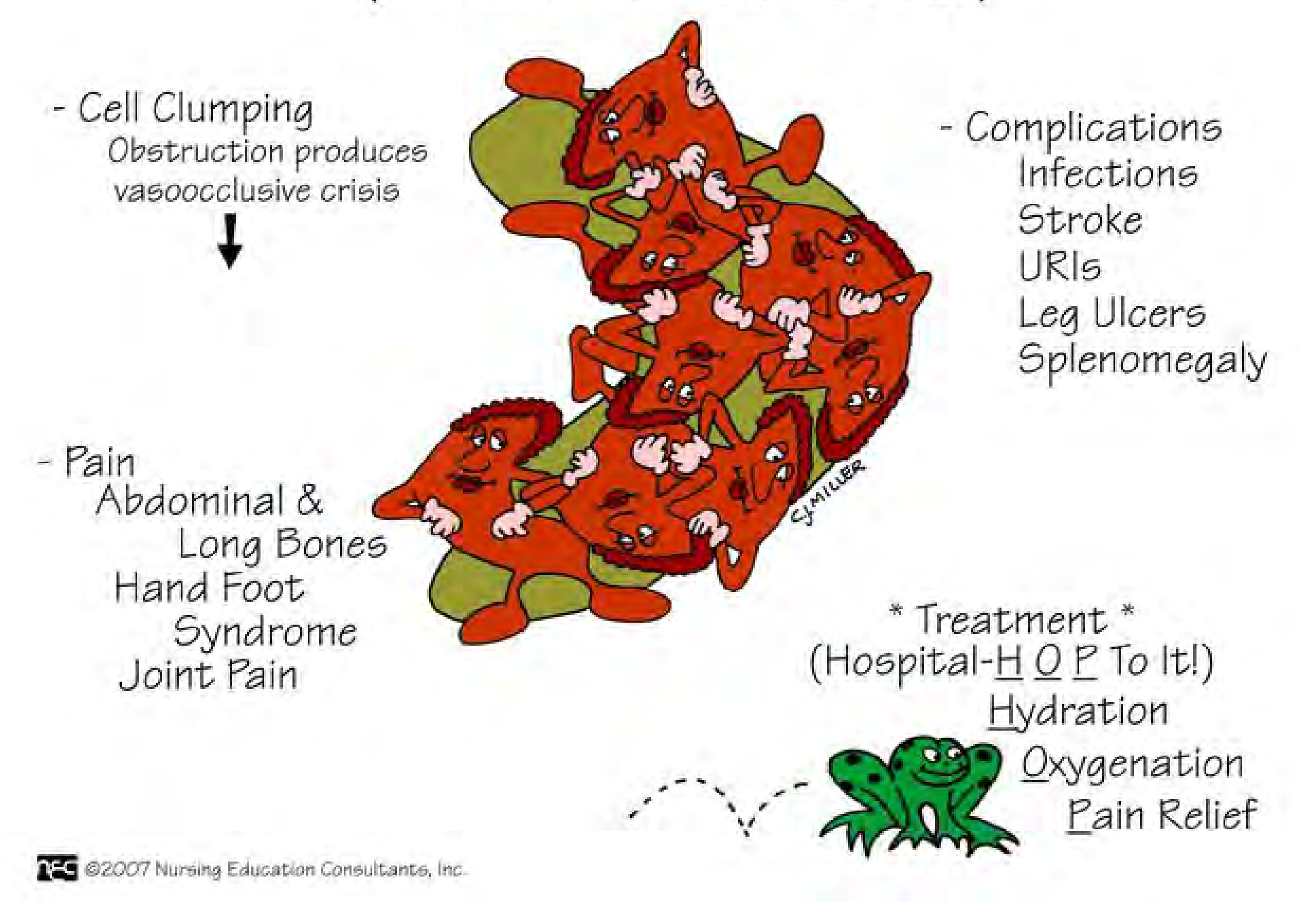
Forme hétérozygote :

- Asymptomatique sauf hypoxie sévere
- Hg et FS Nl
- EMMEL +
- E Hb : Hb A = 55-60 %
  S 40-45 %
  A2 2-3%
- Enquete familiale : un ou 2 parents hétéro

Formes double hétérozygote S/B

- Hémolyse chr + **SPM persistante**
- Tableau de B thal intermediaire + Dl oss
- Biologie : idem
- E. Hb : hb 10-30 % , Hb F: 5-15 % , Hb A2 : 4-6% , HbS : 90- 50 %
- Enquete familiale : un parent S hétéro + un parent B hétéro


Comment poser DC + ?


SICKLE CELL ANEMIA CRISIS
(Inherited Red Blood Cell Disorder)
- Cell Clumping
Obstruction produces vasoocclusive crisis
- Complications
Infections
Stroke
URIs
Leg Ulcers
Splenomegaly
- Pain
Abdominal &
Long Bones
Hand Foot Syndrome
Joint Pain
* Treatment *
(Hospital-H O P To It!)
Hydration
Oxygenation
Pain Relief
CJ MILLER
©2007 Nursing Education Consultants, Inc.

Lutter contre la douleur :
Préventiondes CVO :par une hygiène de vie

- CAT devant une CVO :

Repos au chaud et au calme,
Hyperhydratation,
Oxygénothérapieprescrire des antalgiques mineurs (Paracétamol / Aspirine)
Si pas de sédation, passer aux antalgiques majeurs : dérivés morphiniques
Si au bout de12 à 24 H persistance des douleurs : indiquer la transfusion d'échange partiel

Prévenir la carence en acide folique 5 mg 2 x/ j ,15j/mois

Antibiothérapie prophylactique :Oracilline ou extencilline

La chélation sera indiqué si Ferritinémie > 1000 µg/l

L'inducteur de l'Hb F Hydréa (Hydroxyurée) : augmente la synthèsede l'Hb F,il sera indiqué si la fréquence des CVO ≥ 3 / an(03 hospitalisations)

b)Traitement curatif :greffe de moelle osseuseallogenique (GMO) et la